



Trastornos metabólicos del recién nacido

Interno: Sebastián Oñate
Internado de Pediatría
Docente: Dr. Rodrigo Donoso



HOJA DE RUTA



1 Hijo de Madre Diabética



2 Hipoglicemia Neonatal



3 Hipocalcemia Neonatal



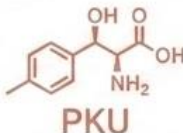
4



Hipotiroidismo Congénito



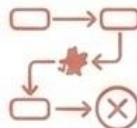
5



Fenilcetonuria (PKU)



6



Errores Innatos del Metabolismo



7



Pesquisa Neonatal Ampliada

01

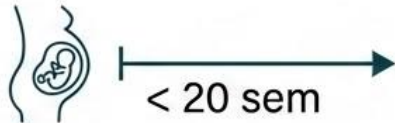
Hijo de Madre Diabética

HMD: DEFINICIÓN Y CLASIFICACIÓN

Corresponde al recién nacido de madre con diabetes durante la gestación, ya sea pregestacional o gestacional. La exposición a hiperglicemia materna genera una impronta metabólica con repercusión neonatal.

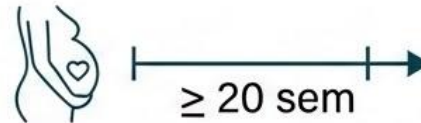
Diabetes pregestacional

preexistente al embarazo o diagnosticada antes de 20 semanas.



Diabetes gestacional

diagnosticada desde las 20 semanas en madre sin antecedentes.



HMD: FACTORES DE RIESGO MATERNOS



Diabetes gestacional previa

alto riesgo de recurrencia.



Resistencia a la insulina

aumenta probabilidad de diabetes gestacional.



IMC >30



obesidad como factor mayor.



Edad materna >40 años

mayor riesgo en embarazos tardíos.



HMD: Fisiopatología

La hiperglicemia materna sostenida induce hiperinsulinismo fetal, condicionando crecimiento excesivo y mala adaptación metabólica postnatal.



HMD: COMPLICACIONES



Hipoglicemia
neonatal



Hipocalcemia e
hipomagnesemia



Macrosomía / GEG



Poliglobulia e
hiperbilirrubinemia



Cardiomegalia /
hipertrofia septal



Insuficiencia
respiratoria

HMD: MANEJO INICIAL Y PROTOCOLO HOSPITALARIO

Protocolo de Alimentación y Glucosa

- ✓ Alimentación precoz dentro de la primera hora de vida

- ✓ HGT 30 minutos después de la primera alimentación

- ✓ Meta >40 mg/dL durante las primeras 24-48 horas

Monitoreo y Cribado

- ✓ Control de calcio y magnesio

- ✓ Bilirrubina y hematocrito

- ✓ Screening cardiopatías y malformaciones

- ✓ Seguir protocolos institucionales

02

Hipoglicemia Neonatal



HIPOGLICEMIA: DEFINICIÓN Y RELEVANCIA CLÍNICA

Es la complicación metabólica más frecuente del período neonatal.

Definición Operacional

<40 mg/dL

primeras 24 horas

<50 mg/dL

entre 24 y 48 hrs

Meta de Seguridad

>60 mg/dL

Glicemia segura

Características Clínicas

Puede ser transitoria o persistente.
Puede presentarse con o sin síntomas.

Nota de Consenso

Distintos consensos internacionales usan puntos de corte variables.

Hipoglicemia: Fisiopatología

Tras el corte del aporte materno de glucosa aparece un nadir fisiológico, seguido por mecanismos de adaptación metabólica

Nadir aprox 55 mg/dL en los primeros 30-90 minutos



HIPOGLICEMIA: FACTORES DE RIESGO

Tres grupos:



Hiperinsulinismo

- hijo de madre diabética



Mayor consumo / estrés

- sepsis
- asfixia
- poliglobulia
- GEG



Reservas disminuidas

- prematuros
- PEG
- hipoalimentación

HIPOGLICEMIA: CUADRO CLÍNICO



Neurológico

- Temblores
- Letargo
- Irritabilidad
- Convulsiones
- Hipotonía



Cardiorrespiratorio

- Apneas
- Cianosis
- Taquipnea



General

- Sudoración
- Rechazo alimentario
- Hipotermia

“Puede ser **asintomática** y sus síntomas pueden ser **sutiles**.”

Screening de hipoglicemia neonatal

RN sintomático
→ **HGT inmediato**



Factores de riesgo

Prematuros



PEG/GEG



Depresión perinatal



Hijo de madre diabética



Hipoglicemia: Criterios de tratamiento en RN asintomático

Meta terapéutica: mantener glicemia entre el umbral mínimo y 90–100 mg/dL.

Horas de Vida	Criterio de Tratamiento (Glicemia)
 <4 horas	 tratar si <25 mg/dL
 4–24 horas	 tratar si <35 mg/dL
 24–48 horas	 tratar si <50 mg/dL
 ≥48 horas	 tratar si <60 mg/dL



Nota clínica: Evitar tratamientos innecesarios en descensos fisiológicos transitorios, pero prevenir hipoglicemia sintomática en pacientes de riesgo.

Hipoglicemia: Manejo RN asintomático / leve



Nota: Gel de dextrosa no disponible en Chile

HIPOGLICEMIA: MANEJO RN SINTOMÁTICO GRAVE



- Bolo IV de dextrosa 10%: 2 mL/kg (0,2 g/kg) en 5–15 min



- Mantención con BIC: 5–8 mg/kg/min



- Controlar cada 30–45 min



- Meta: >50–60 mg/dL



- Si requiere >12 mg/kg/min, considerar vía central



HIPOGLICEMIA: CRITERIOS DE ALTA HOSPITALARIA

Estabilidad y Seguridad en el Neonato



Glicemia estable en 3 ciclos de ayuno-alimentación



Se sugiere ayuno de seguridad antes del alta

>50 mg/dL

si <48 h de vida



>60 mg/dL

si >48 h de vida





03

Hipocalcemia Neonatal

HIPOCALCEMIA: DEFINICIÓN Y ETIOLOGÍA PRECOZ VS TARDÍA

DEFINICIÓN



- **RNT o >1500 g:** calcio total <8 mg/dL;
calcio iónico <4,4 mg/dL



- **MBPN o <1500 g:** calcio total <7 mg/dL;
calcio iónico <4 mg/dL



El calcio iónico es el gold standard

ETIOLOGÍA



Precoz (<72 h)

- prematuridad
- asfixia
- HMD
- hipomagnesemia



Tardía (>72 h)

- exceso de fosfatos
- déficit vitamina D
- síndrome de DiGeorge

HIPOCALCEMIA: SOSPECHA CLÍNICA Y DIAGNÓSTICO

SOSPECHA CLÍNICA



Hipotonía



Tetania



Convulsiones



Apnea



Rechazo
alimentario

La clínica puede ser inespecífica.

MEDICIÓN SERIADA EN RN DE RIESGO



**Monitorización
continua en recién
nacidos con
factores de riesgo.**

ESTUDIO DIAGNÓSTICO



Calcio total



Calcio ionizado



Fósforo



Magnesio



PTH



Gases



Creatinina

HIPOCALCEMIA: MANEJO



Paciente asintomático

- Alimentación precoz
- En NPT: gluconato de calcio 10% en infusión continua
- Aporte de fósforo si persiste >48 horas



Paciente sintomático

- Bolo de gluconato de calcio 10%: 1-2 mL/kg
- Administrar lento y con monitorización cardíaca
- Repetir o continuar infusión según evolución



Buscar siempre hipomagnesemia y alteraciones ácido-base

04



HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO

Definición y Sospecha Clínica

Hipotiroidismo congénito: concepto y etiología

El **hipotiroidismo congénito** corresponde a la **deficiencia de hormonas tiroideas al nacer**. Su pesquisa temprana es fundamental para prevenir daño neurológico irreversible.



Disgenesia tiroidea
85%

- Principal causa de hipotiroidismo congénito
- Incluye agenesia, ectopia o hipoplasia tiroidea



Dishormonogénesis
15%

- Corresponde a defectos hereditarios en la síntesis de hormonas tiroideas
- Suele presentarse con glándula presente, pero funcionalmente alterada

La mayoría de los casos se explica por alteraciones del desarrollo tiroideo, mientras que una menor proporción se debe a defectos enzimáticos de síntesis hormonal.

HIPOTIROIDISMO: MANIFESTACIONES, CONSECUENCIAS Y MENSAJE CLÍNICO



CLÍNICA

- Hipotonía
- Letargo
- Llanto débil
- Fontanela posterior amplia
- Dificultad para alimentarse
- Ictericia prolongada
- Hipotermia



CONSECUENCIAS

- Retraso mental severo
- Talla baja
- Macroglosia
- Fascie tosca
- Sordera / mutismo



MENSAJE CLÍNICO: El tratamiento idealmente debe comenzar antes de los **15 días** de vida

HIPOTIROIDISMO: TAMIZAJE, CONFIRMACIÓN, TRATAMIENTO Y SEGUIMIENTO



TAMIZAJE

- Sangre seca en papel filtro
- 48 h en RNT; 7 y 15 días en RNPT <35 semanas
- Positivo si TSH >15 mUI/L



CONFIRMACIÓN

- Muestra venosa
- TSH >10 mUI/L y T4 <10 ug/dL



TRATAMIENTO

- Levotiroxina 10–15 ug/kg/día (max 50 ug/día)

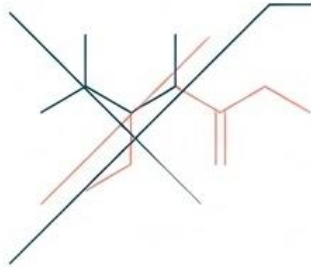


SEGUIMIENTO

- Controles seriados de TSH/T4

05

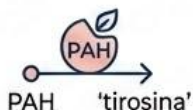
Fenilcetonuria (PKU)



Fenilcetonuria (PKU): mecanismo y relevancia clínica

La **fenilcetonuria** es un error innato del metabolismo producido por déficit de la enzima **fenilalanina hidroxilasa**.

Mecanismo



La PAH convierte fenilalanina en tirosina



Si falla la enzima, la fenilalanina se acumula



Su exceso resulta neurotóxico

Relevancia clínica



El recién nacido suele ser asintomático al inicio



Sin tratamiento produce daño neurológico progresivo



La pesquisa neonatal permite prevenir secuelas

Fenilcetonuria (PKU): pesquisa, secuelas y tratamiento



Pesquisa neonatal

- RN habitualmente asintomático al nacer
- Pesquisa entre 40 horas y 7 días de vida
- Detección precoz permite evitar daño neurológico



Si no se trata

- Retraso del desarrollo psicomotor
- Discapacidad intelectual
- Trastornos conductuales o convulsiones



Tratamiento

- Dieta restringida en fenilalanina
- Fórmulas especiales
- Inicio precoz mejora el pronóstico

La PKU es una enfermedad grave, pero prevenible con pesquisa y tratamiento oportuno.

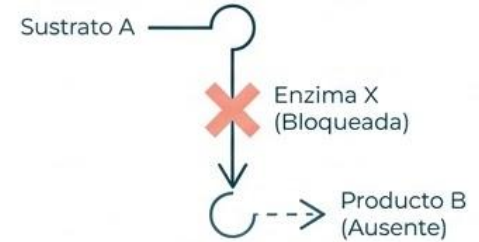
06

ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO



EIM: DEFINICIÓN

Grupo de trastornos genéticos que afectan enzimas o transportadores metabólicos.



Comprometen múltiples sistemas



Suelen manifestarse con síntomas inespecíficos



Deben sospecharse en el RN que se deteriora sin causa clara

Principales errores innatos del metabolismo intermediario

Proteínas

Trastornos del ciclo de la urea

Déficit de ornitina transcarbamilasa

Aminoacidopatías

Tirosinemia,
Homocistinuria,
Jarabe de arce

Acidemias orgánicas

Isovalérica,
Propiónica,
Metilmalónica

Hidratos de Carbono

Galactosemia,
Fructosemia

Lípidos

Trastornos de la beta-oxidación

EIM: SOSPECHA CLÍNICA Y RED FLAGS

SOSPECHA CLÍNICA



Letargo y somnolencia



Apneas



Rechazo alimentario



Vómitos recurrentes

RED FLAGS (ALERTAS)



Compromiso
multisistémico









Deterioro progresivo



Sepsis con cultivos
negativos

EIM: ESTUDIO INICIAL E INTERPRETACIÓN

Exámenes

-  Glicemia
-  Gases
-  Lactato
-  Amonio
-  Cetonas
-  Perfil hepático y electrolitos

Interpretación

- **Acidosis + cetonas** → orienta a acidemia orgánica
- **Hiperamonemia** → sospechar trastorno del ciclo de la urea
- **Hipoglicemia sin cetonas** → sospechar defecto energético o hiperinsulinismo

EIM: MANEJO INICIAL



Soporte **vital** y estabilización



Evitar producción de **metabolitos tóxicos**



Tomar **muestra crítica**



Aportar **glucosa** y evitar **catabolismo**



Corregir alteraciones **hidroelectrolíticas** y **ácido-base**



Derivación urgente si **amonio elevado** o **acidosis grave**

07




Pesquisa Neonatal Ampliada



PESQUISA: CONCEPTO Y OBJETIVO



En Chile inicia en 1992 (HC y PKU)

-  Expansión de la cobertura del tamizaje neonatal a 26 patologías.
-  Objetivo: prevenir secuelas graves, discapacidad o muerte temprana
-  Estrategia clave de salud pública



PESQUISA: CRONOGRAMA DE IMPLEMENTACIÓN

Servicio de Salud	Establecimiento	Progresividad de demanda de establecimientos priorizados
Metropolitano Occidente	Hospital San Juan de Dios (Santiago)	Inicio 17-11-2025
Concepción	Hospital Clínico Regional Dr. Guillermo Grant Benavente	
Arica	Hospital Dr. Juan Noé Crevanni	Inicio 24-11-2025
Antofagasta	Hospital Dr. Leonardo Guzmán	
Coquimbo	Hospital La Serena	
Viña del Mar Quillota	Hospital Dr. Gustavo Fricke	
Maule	Hospital Dr. César Garavagno Burotto	
Ñuble	Hospital Clínico Herminda Martín	
Biobío	Complejo Asistencial Dr. Víctor Ríos Ruiz (Los Ángeles)	
Araucanía Sur	Hospital Dr. Hernán Henríquez Aravena	
Del Reloncaví	Hospital de Puerto Montt	
Magallanes	Hospital Clínico de Magallanes Dr. Lautaro Navarro Avaria	
Tarapacá	Hospital Dr. Ernesto Torres Galdames	Inicio 01-12-2025
Atacama	Hospital San José del Carmen	
Aconcagua	Hospital San Camilo de San Felipe	
Valparaíso San Antonio	Hospital Carlos Van Buren	
O'Higgins	Hospital Regional de Rancagua	
Talcahuano	Hospital Las Higueras	
Arauco	Hospital Provincial Dr. Rafael Avaría	
Araucanía Norte	Hospital Dr. Mauricio Heyerman	
Los Ríos	Hospital Base Valdivia	
Osorno	Hospital Base San José de Osorno	
Chiloé	Hospital de Castro	
Aisén	Hospital Regional	

PESQUISA: PANEL COMPLETO DE DETECCIÓN

Panel ampliado de patologías pesquisadas.

Patologías consideradas en la Pesquisa Neonatal Ampliada y sus metodologías de detección

A. Patologías detectadas mediante Espectrometría de masas:

Nº	Patología
1	Enfermedad de orina con olor a jarabe de arce (MSUD)
2	Homocistinuria (HCY)
3	Tirosinemia tipo I (TIR I)
4	Citrulinemia tipo I (CIR I)
5	Aciduria argininosuccínica (ASA)
6	Argininemia
7	Aciduria propiónica (AP)
8	Aciduria metilmalónica
9	Defectos de cofactor cbl A, B y C
10	Aciduria isovalérica (IVA)
11	Aciduria 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa
12	Aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica
13	Acidemia beta-cetotilasa
14	Aciduria glutárica tipo 1
15	Deficiencias de múltiples carboxilasas
16	Defectos de transportador de carnitina tipo I y II
17	Defectos de beta oxidación de ácidos grasos de cadena mediana
18	Defectos de beta oxidación de ácidos grasos de cadena muy larga
19	Defectos de beta oxidación de ácidos grasos de cadena larga hidroxilada
20	Deficiencia de proteína trifuncional

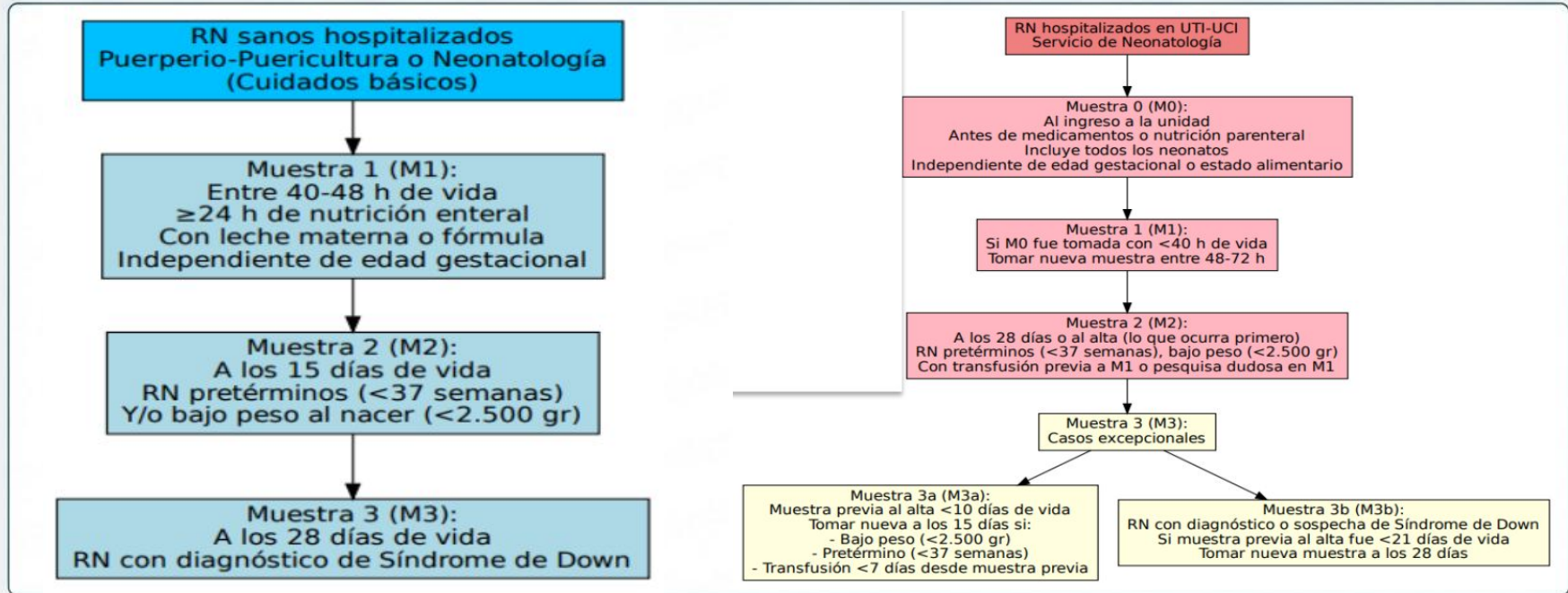
Patologías detectadas mediante Fluorimetría:

Nº	Patología
1	Fenilcetonuria (PKU)
2	Hipotiroidismo congénito
3	Hiperplasia suprarrenal congénita
4	Deficiencia de biotinidasa
5	Galactosemia
6	Fibrosis quística

Permite un cribado ampliado, pero no constituye diagnóstico definitivo.



Algoritmos de pesquisa



Toma de muestra para PNA: Tarjetas

MINISTERIO DE SALUD
PROGRAMA PREGNATA MEDICAL AMPLIADA
PROMEX

MINISTERIO DE SALUD
PROGRAMA PREGNATA MEDICAL AMPLIADA
PROMEX

MINISTERIO DE SALUD
PROGRAMA PREGNATA MEDICAL AMPLIADA
PROMEX

Tarjeta para toma de muestra RN sano

Tarjeta para toma de muestra en RN en UTI/UCI

MINISTERIO DE SALUD
PROGRAMA PREGNATA MEDICAL AMPLIADA
PROMEX

MINISTERIO DE SALUD
PROGRAMA PREGNATA MEDICAL AMPLIADA
PROMEX

MINISTERIO DE SALUD
PROGRAMA PREGNATA MEDICAL AMPLIADA
PROMEX

UCI / UTI

PESQUISA: PROTOCOLO DE TOMA DE MUESTRA

Sitio: zonas laterales plantares del talón

La muestra debe ser de buena calidad, que abarque toda la circunferencia y traspase el papel filtro, sin rellenar con otra gota.

SE PROHÍBE SSTRICAMENTE:

- Rellenar el círculo del papel filtro de la tarjeta o colocar más de una gota de sangre en el mismo círculo.
- Tocar el papel filtro con la piel del RN o cápsula de la aguja.
- Traspasar sangre a capilares para llenar los círculos del papel filtro.



Pesquisa neonatal ampliada: interpretación de resultados



Resultado normal

- Tamizaje dentro de rango esperado
- Continuar control habitual
- No requiere acciones inmediatas adicionales



Resultado alterado / positivo

- No constituye diagnóstico definitivo
- Requiere confirmación con estudio específico o muestra complementaria
- Derivar según protocolo local



Resultado dudoso o límite

- Puede requerir repetición de muestra
- Reevaluar según contexto clínico
- Interpretar junto a edad del RN y calidad de la muestra



Muestra insuficiente o inadecuada

- No permite interpretación confiable
- Repetir toma lo antes posible
- Verificar calidad de la muestra y técnica de obtención

“El screening neonatal orienta y prioriza, pero los resultados alterados deben confirmarse antes de establecer un diagnóstico definitivo.”

Bibliografía

- Catalano, P. M., & Hauguel-De Mouzon, S. (2011). *Is it time to revisit the Pedersen hypothesis in the face of the obesity epidemic? American Journal of Obstetrics and Gynecology*, 204(6), 479–487. <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2010.11.039>
- Clínica Bupa Reñaca. (2021). *Guías clínicas de recién nacidos* (1.ª ed.).
- Cloherty, J. P., Eichenwald, E. C., & Hansen, A. R. (2018). *Manual de cuidados neonatales* (9.ª ed.). Wolters Kluwer.
- Hospital Dr. Luis Tisné Brousse. (2020). *Guías de neonatología*. Servicio de Neonatología.
- Hospital Puerto Montt. (s. f.). *Protocolo de hipoglicemia neonatal* [PDF]. NeoPuertoMontt. <http://neopuertomontt.com/Protocolos/ProtocoloHipoglicemia/Hipoglicemia%20Dr.pdf>
- Matamala, B. (2026). *Trastornos metabólicos* [Presentación]. Saludinfantil.org. http://www.saludinfantil.org/Seminarios_Neo/Seminarios/Endocrinologia/Trastornos_Metabolicos_NeoBMatamala.pdf
- Ministerio de Salud, Gobierno de Chile. (2007). *Normas para el óptimo desarrollo de programas de búsqueda masiva de fenilketonuria, hipotiroidismo congénito y otros errores congénitos del metabolismo*.
- Ministerio de Salud, Gobierno de Chile. (2025, 23 de octubre). *Pesquisa neonatal ampliada: prevención y detección temprana de enfermedades en recién nacidos* [Presentación].
- Reuse, B., & Venezian, L. (2025). *Trastornos metabólicos del recién nacido* [Presentación]. Saludinfantil.org. http://www.saludinfantil.org/Seminarios_Neo/Seminarios/Endocrinologia/Trastornos%20metabolicos.pdf
- Romero Restovic, L. (2026, 22 de enero). *Trastornos metabólicos del recién nacido* [Presentación]. Saludinfantil.org. http://www.saludinfantil.org/Seminarios_Neo/Seminarios/Endocrinologia/Trastornos_Metabolico_Luis_Romero.pdf
- Suda-Całus, M., Dąbrowska, K., & Gulczyńska, E. (2024). *Infant of a diabetic mother: Clinical presentation, diagnosis and treatment. Pediatric Endocrinology Diabetes and Metabolism*, 30(1), 36–41.

Trastornos metabólicos del recién nacido

Muchas gracias

Gracias por su atención



¿Preguntas?